



# 新生嬰兒篩檢家長指導手冊

## 內布拉斯加州 新生嬰兒篩檢計劃

(2006年1月更新)

NEBRASKA HEALTH AND HUMAN SERVICES SYSTEM



## 什麼是新生嬰兒篩檢？

在內布拉斯加州，每一個新生嬰兒通常都要接受篩檢。這是一組旨在發現嬰兒身上的某些失調症的驗血測試。只靠目視檢查無法知道您的孩子是否有這些失調症，需要通過驗血才能發現這些失調。美國和世界各地從上一世紀六十年起就開始進行新生嬰兒篩檢，但是今天篩檢所針對的失調範圍更為廣泛。

**哪些人需要接受篩檢？**內布拉斯加州的所有新生嬰兒都必須接受驗血測試，以確定其是否有某些失調症。

**怎樣對我的孩子進行篩檢？**從嬰兒的腳後跟採一小份血樣。該血樣用於測試本手冊中所介紹的失調。

**為什麼嬰兒篩檢很重要？**

該條法律旨在防治兒童發生智障及其它嚴重的問題。所要篩檢的失調症通常可通過適當的治療得到控制。治療可以防治智力障礙、疾病或甚至死亡。（一些其它導致智障、疾病和死亡的病因不是這些測試所能發現的。）



**我的孩子應在何時接受篩檢？**醫生會在嬰兒出院之前採取血樣。如果您和嬰兒在他/她出生後不到 24 小時就回家，嬰兒需要在一週內重復一些測試。醫院可在你們出院之前就安排好測試的日期和時間。如果沒有事先預約，您應跟醫生聯絡，以便在一週內重復進行某些測試。

**在家分娩的嬰兒：**在家分娩的嬰兒也必須接受對這些失調症的篩檢。家長或登記出生的人必須跟醫生安排測試。篩檢應在嬰兒出生后 24 小時到 48 小時之間進行，以便及早開始任何必要的治療。如果嬰兒出生已經超過一週，也仍然需要接受篩檢。儘管時間上晚了一些，治療措施對患有某些失調症的嬰兒仍然是有好處的。

## 內布拉斯加州的例行篩檢包括哪些失調症？

### 生物素酶缺乏症

生物素酶缺乏症是一種發生在缺失生物素酶的嬰兒身上的病症。缺乏酶的嬰兒需要比一般飲食中所含更多的生物素。這種失調症可導致驚厥、發育遲緩、濕疹和失聰。在嬰兒出生後第一週內即開始用生物素治療可以防止這些問題。



### 先天性腎上腺增生症

先天性腎上腺增生症是因為缺乏一種酶而引起腎上腺製造醛固酮和皮質醇太少、而男性荷爾蒙太多的一種失調症。患有這種失調症中鹽分漏失型的嬰兒有出現腎上腺危象的危險，可能導致突然死亡。早期開始荷爾蒙治療可以防止這些問題。

### 原發性甲狀腺功能低下症

原發性甲狀腺功能低下症或稱 CPH 是因沒有足夠的甲狀腺荷爾蒙而引起的失調症。患有 CPH 的嬰兒往往在出生時看起來很正常。CPH 最常見的影響是智力障礙，孩子不能正常成長。如果在嬰兒出生後頭幾週內即開始用甲狀腺藥物治療，他們通常能夠正常發育。

### 囊泡性纖維症

囊泡性纖維症是一種以不同方式影響人們身體的遺傳性失調症。可能的症狀有持續性咳嗽、氣喘或呼吸急促、食欲過度但體重增加不夠以及大便油膩、量大。如果由於胰腺的問題影響到體重的增加，早期治療可以改善孩子的生長和發育。由新生嬰兒篩檢得到的早期診斷，可能會減少一些患兒住院治療的次數，而且定期的監察可能會防止或減少肺部的感染。

### 半乳糖血症

半乳糖血症是一種失調症，患有此症者不能在體內分解一種叫做“半乳糖”的單糖。半乳糖存在于母乳、許多奶粉和奶製品中。如果其在體內保持高水準並且不能分解，則對嬰兒的眼、肝和腦有害。在有些情況下可對腦和肝造成致命的破壞。如果及早開始治療，採用特別的飲食可防止這些問題。

### 血紅蛋白病

血紅蛋白病是一組紅血細胞失調症（包括鎌狀細胞性貧血）。患有此症的嬰兒較容易貧血、陣痛、中風以及惹上危及生命的感染。及早採用抗菌素治療、免疫接種和家長教育可以有所幫助。這些措施可以防止孩提時代的嚴重感染，並對患有此症的嬰兒有改善效果。

### 脫氫酶缺乏症(MCAD)

脫氫酶缺乏症是一種脂肪酸代謝失調症。患有 MCAD 的嬰兒和兒童在發病或長期禁食時，他們的血糖會降低到危險的程度，從而發生“代謝危機”。代謝危機可導致驚厥、窒息、心血管梗阻和死亡，以及/或者造成嚴重的腦死亡。然而，篩檢可以在症狀出現之前即提供診斷。家長然後可防止禁食時期，並知道應該在何時及早尋求醫療照顧以防止發生代謝危機。往往要給嬰兒增加特別的補充飲食以有助於防止出現問題。

## 苯丙酮尿症(PKU)

苯丙酮尿症或稱為 PKU 是一種身體不能分解苯丙酮而引起的失調症。苯丙氨酸是存在於食物（如奶、肉、蛋和乳酪）中的一種氨基酸。在攝入這些食物後，患有 PKU 的嬰兒體內苯丙氨酸水準居高不下。這可能造成神經和腦細胞受損。這種損傷可導致智障。如果及早發現，嬰兒開始攝入特別的低苯丙氨酸飲食，就可以防止發生智障。

## 如果篩檢結果不正常，怎麼辦？

篩檢結果為“陽性”或不正常僅僅意味著您的孩子可能患有上述失調症。第一批實驗室結果並不能確診失調症。有必要做進一步測試以確定孩子是否確實患有失調症。

如果要求您帶孩子前去重新測試，請迅速行動，以便重新測試得到最終結果。必要時，治療必須盡快開始，以防止發生智力障礙或其它破壞性的後果。

陽性（不正常）篩選結果意味著您的孩子應該接受更多的測試，或需要重新測試。這並不意味著您的孩子已經得了失調症。在沒有失調症的孩子身上有時也會獲得陽性篩檢結果。這叫做假陽性篩檢結果。

## 還有什麼原因我的孩子需要“重新測試”？

有些情況會給測試帶來問題。當這些情況發生時，我們就對某些測試結果沒有把握。要求家長把嬰兒帶來重新測試最常見的原因有：

- 1) 血樣採得太早（出生不到 24 小時）。
- 2) 血樣沒有在輸血前採集；或
- 3) 血樣的品質出現問題（如採集和/或乾血斑的處理問題）。

\*\*\*\*\*

## “補充” 篩檢

### 什麼是“補充” 篩檢？

➤補充篩檢或“串聯質譜法”可以測出大約 30 種失調症。對於其中大部分失調症，幹預或醫藥治療有助於防止失調導致的併發症或破壞。然而，其中一些失調症由於極為罕見，我們對其及最佳的醫藥治療方法都所知有限。

➤內布拉斯加州關心您孩子的健康，因此新生嬰兒篩檢計劃已經與測試實驗室安排妥當，您不需要提供更多的血樣和花費額外的錢，就能得到這些篩檢結果。

➤畸形兒基金會（**March of Dimes**）和美國醫學遺傳學院（**American College of Medical Genetics**）建議對新生嬰兒篩檢所有的這些能由串聯質譜法發現的失調症，並/或報告篩檢結果。屬於補充篩檢的失調症有：

<p><u>有機酸失調症：</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>❖ 3-羥-3-甲基戊二酰輔酶 A 缺乏症(HMG)</li><li>❖ 第一型戊二酸血症 (GA-I)</li><li>❖ 異丁醇輔酶 A 脫氫酶缺乏症</li><li>❖ 異戊酸血症 (IVA)</li><li>❖ 2-甲基丁酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症</li><li>❖ 3-甲基丁基輔酶 A 梭化酶缺乏症(3-MCC 缺乏症)</li><li>❖ 3-甲基戊烯輔酶 A 水合酶缺乏症</li><li>❖ 甲基丙二酸血症</li><li>❖ 綫粒體乙酰乙酸氨基硫解酶缺乏症(3-酮基硫醇水合酶缺乏症)</li><li>❖ 丙酸血症(PA)</li><li>❖ 多種輔酶 A 梭化酶缺乏症</li><li>❖ 丙二酸血症</li></ul>	<p><u>脂肪酸氧化失調症：</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>❖ 左旋肉鹼/肉毒鹼轉位酶缺乏症(移轉酵素)</li><li>❖ 3-羥長鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(LCHAD)</li><li>❖ 中鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(MCAD) (要求進行的測試)</li><li>❖ 多種酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(MADD 或 GA II)</li><li>❖ 第二型新生兒左旋肉鹼棕櫚酰轉位酶缺乏症(CPT-II)</li><li>❖ 短鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(SCAD)</li><li>❖ 短鏈羥酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(SCHAD)</li><li>❖ 三功能蛋白缺乏症(TFP 缺乏症)</li><li>❖ 極長鏈酰基輔酶 A 脫氫酶缺乏症(VLCAD)</li></ul>
<p><u>氨基酸失調症：</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>❖ 精氨酸琥珀酸尿(ASA 裂解酶缺乏症)</li><li>❖ 瓜胺酸血症(ASA 合成酶缺乏症)</li><li>❖ 同型胱氨酸尿症</li><li>❖ 高甲硫胺酸血症</li><li>❖ 楓糖尿症(MSUD)</li><li>❖ PKU(要求進行的測試)</li><li>❖ 酪氨酸血症</li></ul>	<p><u>其它異常測試結果：</u></p> <ul style="list-style-type: none"><li>❖ 營養過度</li><li>❖ 肝病</li><li>❖ 中鏈甘油三酯(MCT)油管理</li><li>❖ 在血樣中有 EDTA 抗凝血成分</li><li>❖ 用苯甲酸，新戊酸或丙戊酸治療</li></ul> <p><b>說明：</b>篩檢實驗室確定非酮高甘氨酸血症(NKH)無法用串聯質譜技術可靠探測。</p>

## 同意補充篩檢

您得自己決定是否同意補充篩檢測試。如果同意，實驗室測試結果將報告給嬰兒的醫生。如果發現任何不正常之處，將建議作進一步測試。如果您決定您的嬰兒不做失調症補充測試，將會請您簽一份不同意做補充篩檢測試的文件說明您的意願。如果您不同意做補充篩檢，您的嬰兒將只測試 8 種規定的失調症。

請注意：用於篩檢 MCAD 和 PKU 的儀器可以測試幾種“指標”以盡可能確定 MCAD 和 PKU。有些指標可能會指示 MCAD 和 PKU 以外的其它異常情況。在此情況下，將建議做重復測試。

\*\*\*\*\*

## 保護嬰兒的血樣

很重要的一點是要相信您的嬰兒的血樣只用於特定的目的，即用於幫助提供有關嬰兒健康的資訊。目前，實驗室必須把新生嬰兒篩檢血樣保存至少 90 天。此後，實驗室將在 30 天內處理掉這些血樣。血樣的處理方式將保證它們無法跟本人識別資料聯係起來。這是對基因資訊的一種重要保護。

未經您的書面同意，您的嬰兒的血樣不能用於醫學研究。實驗室只能在對嬰兒身份保密的情況下將新生嬰兒的血樣用於研究。將任何新生嬰兒血樣用於醫學研究必須遵守 2001 年 9 月 1 日通過的聯邦法規第 45 條第 46 節 A 款中關於防止人體器官研究風險的規定。

如果您同意“補充”篩檢，這並不表示您允許將血樣用於研究。將新生嬰兒的血樣用於研究必須填寫另外一份同意書。

\*\*\*\*\*

新生嬰兒篩檢測試不是診斷性的。它們只是一種“篩檢”方法，被設計用來發現需要做進一步測試以決定是否患有某種失調症的新生嬰兒。這些篩檢測試是非常有效的，並且提供給新生嬰兒早期發現這些失調症的最佳機會。但是，像大多數實驗室測試方法一樣，這些用於新生嬰兒篩檢的測試並不能保證每一名患病的新生嬰兒都能被檢出，或只有患病風險較高的嬰兒才會被檢出。因此，很重要的一點就是要認識到會有一些“假陽性”（篩檢結果是陽性或不正常的新生嬰兒後來發現結果正常），和可能有“假陰性”（患病的新生嬰兒篩檢測試結果沒有顯示有潛在的失調症）。

\*\*\*\*\*



### 新生嬰兒聽力篩檢

所有的醫院都在分娩入院時提供新生嬰兒聽力篩檢，或是在分娩入院後安排在另一場所進行這一篩檢。

聽力嚴重喪失是最常見的新生兒缺陷之一。如果不及早發現，喪失聽力將會延遲孩子說話、語言和理解能力的發育。在孩子半歲前就及早發現聽力喪失並及早干預和治療，這對孩子的語言、溝通和教育發育非常有效。

聽力篩檢是一套非常安全的程序，測試時間很短。可以採用兩種方法：聽性腦幹反應(ABR)和/或耳聲發射(OAE)。這兩種方法都在嬰兒睡著或安靜時進行。通過微小的耳機發出聲音，嬰兒對聲音的反應在電腦上計數並算出平均值。重要的是要記住，雖然許多新生嬰兒未能通過聽力篩檢測試，但只有通過進一步的聽力測試和評估才能確定哪些孩子是真正喪失聽力。所以，如果篩檢結果是“進一步待查”（或不通過），一定要和嬰兒的醫生配合，做進一步的測試。



如果您的嬰兒通過了聽力篩檢，但是您和嬰兒的醫生仍然需要密切監察風險因素。風險因素包括：聽力障礙家族史、出生時體重不足或某些醫學問題。新生嬰兒聽力篩檢測試不能測出後天發展的聽力喪失問題(例如因嚴重感染或生病)。

如果發現或懷疑您的孩子有聽力喪失問題，內布拉斯加州的早期干預計劃（稱為“早期發育網路”）可以幫助您跟本地學校系統和單位協調，提供評估、早期干預服務和輔助技術。

### 關於聽力篩檢的進一步資訊：

參考手冊：“內布拉斯加州新生嬰兒聽力篩檢計劃”，包括在您的新生嬰兒資訊包內。如果您沒有收到這本手冊，請撥打以下電話聯絡 NNHSP：

若詢問內布拉斯加州的**新生嬰兒聽力篩檢計劃**(NNHSP)，請聯絡內布拉斯加州健康和民衆福利部，電話：1-402-471-6733。

若詢問內布拉斯加州的**早期干預計劃**，請聯絡“內布拉斯加 CHILDFIND”，電話：1-888-806-6287，或上網 [www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm](http://www.nde.state.ne.us/ECH/EARLY/echp.htm) 查詢。

### 關於新生嬰兒（血斑）篩檢的進一步資訊：

若詢問內布拉斯加州的新生嬰兒篩檢計劃，請撥打電話 1-402-471-6733 或 1-402-471-0374，或發電子郵件到 [newborn.screening@hss.ne.gov](mailto:newborn.screening@hss.ne.gov)。同時，請查看我們的網站：[www.hss.ne.gov/nsp/](http://www.hss.ne.gov/nsp/)。

### 索取“家長資訊”手冊：

請撥打電話 1-402-471-9731 或傳真到“NNSP”：傳真號碼 1-402-471-1863 或發電子郵件到 [newborn.screening@hss.ne.gov](mailto:newborn.screening@hss.ne.gov)。請註明：Parent’s Guide booklet（家長指導手冊），或 Hearing Screening Brochure（聽力篩檢手冊）。有多種其它語言版本供選擇。

本家長資訊手冊系在“妊娠及兒童健康領域補助金”第五項對內布拉斯加州新生嬰兒篩檢及基因計劃的資助下印製和發行。

內布拉斯加州健康及民衆福利服務系統致力於平權行動和平等就業機會，在提供福利或服務方面無任何歧視。